

Achondroplasia

pelo

Prof. NEY CABRAL

Cathedratico de Physica Medica

Larga época levada á conta de rachitismo congenito, a achondroplasia é hoje uma affecção autonoma dentre as varias dysostoses congenitas.

Deve-a, essa autonomia, aos estudos de *Depaul* que não acceitou as idéas de *Virchow* e de *Müller*, para os quaes a achondroplasia e o rachitismo congenito eram uma só deformação. Mais profunda ainda foi a separação, depois do trabalho de *Parrot* (1878), o autor do termo «achondroplasia».

Abundam, depois, as denominações para esta affecção. *Winkler* chamou-a «rachitis micromelica». De *Kirchberg* e *Marchand* recebeu ella o nome «micromelia chondromalacica». Deu-lhe *Kaufmann* o titulo «chondrodystrophia foetalis».

Estudaram-n'a, após, *Durante*, *Apert*, *Comby*, *Porak*, *Variot* e muitos mais, salientando-se na sua descripção *Pierre Marie*, em 1900.

O que caracteriza a achondroplasia é a dystrophia da cartilagem primordial, que acompanha o primeiro surto osteogenetico, do terceiro ao sexto mez de vida fetal.

Quasi sempre incompativel com a vida, esta dysostose é mais costumeira no sexo feminino que no opposto e seria hereditaria, de accordo com as leis de *Mendel* e com a maioria das observações conhecidas.

Excepcionalmente, descobre-se syphilis, ou tuberculose nos ascendentes do deformado. Nessa excepção entram os casos referidos por *Durante*.

Se o malformado consegue viver, vae constituir a achondroplasia «tardia» de *P. Marie*.

Na pathogenia da affecção, varias theorias buscam a primazia.

Dellas é a mais antiga a «rachitica», que a confunde com o rachitismo congenito. Foi desthronada, pois a achondroplasia é congenita e permanece deformando o individuo, ao contrario do rachitismo que costuma surgir só no fim do primeiro anno de vida e é curavel. Ademais, não ha na primeira as deformações do esterno, das costellas, das clavículas, do craneo, etc., tão useiras no segundo. Por fim, são assáz diversas as lesões histologicas em cada caso.

Outra é a theoria «dystrophica» de *Parrot* e *Buck*, que consideram como incriminada a dystrophia da cartilagem primordial.

Surgiu então a theoria «toxi-infecçiosa», considerando a dystrophia de tal cartilagem como o effeito de uma toxi-infecção que, possivelmente, affectaria primeiro a glandula thyreoide, cujos productos então secretados seriam nocivos á cartilagem.

Entretanto, a thyreoide surgiu sempre integra no exame de fétos achondroplasicos e o facto de nunca ter sido feita a necropsia dum achondroplastico adulto não permite affirmativa nesse sentido.

Não só a thyreoide: tambem o thymo e as glandulas genitales foram suspeitados na pathogenia desta doença.

Finalmente, *P. Marie* acredita numa dystrophia de causa geral, como agente da affecção em estudo.

* * *

Na descripção summaria da achondroplasia merecem notados os symptomas pathognomonicos e os secundarios.

No grupo dos typicos estão a macrocephalia, o nanismo, a rhizomicromelia e o aspecto das mãos.

Desde o seu natal, o achondroplastico desperta attenção pelo volume desproporcional da cabeça, na qual ha saliencias nas regiões frontal e parietaes.

A altura da creança, porém, está muito diminuida, pelo encurtamento dos quatro membros. E a deformação torna-se mais chocante á medida que passam os annos, a ponto de, já passada a adolescencia, ainda apresentar o doente o talhe commum aos de 8 annos.

Frisantes são as anomalias nos membros thoracicos e nos abdominaes: nelles o segmento rhizomelico, ou proximal (braço ou côxa) é mais curto que o mesomelico, ou distal (antebraco e perna).

Normal é serem o braço e a côxa tres, ou quatro cms. mais longos que o antebraco e a perna: pois no achondroplastico occorre o inverso. Basta, para verificar o facto, vêr que, estando o individuo na

posição erecta e membros superiores pendentes, as extremidades dos dedos pouco ou nada excedem do nivel do grande trochanter. Tal desproporção recebeu de *P. Marie* o nome de «rhizomicromelia». Ainda mais: na expressão de *Porak* e *Parrot*, o individuo semelha o cão rasteiro, tão baixote é.

Essa deformidade, entretanto, não impede um certo desenvolvimento da musculatura: finge o doente um pequeno athleta, de musculos cheios e bem desenhados, como se exercitados.

Talvez devido ao grande desenvolvimento da cabeça humeral, os membros superiores estão, no achondroplastico, affastados do tronco. E os antebraços mostram-se algo flectidos e de difficil extensão.

A mão é typica: um pouco espessa, curta, quadrada, tem ella muitos dedos de igual comprimento (isodactylia). Se justapostos por sua base (1.^a phalange), os dedos affastam-se em suas extremidades (2.^a e 3.^a phalanges), caracterizando a «mão em tridente» de *P. Marie*.

Como symptomas secundarios desta dystostose devem ser mencionados: o estreitamento da bacia; a curvatura dos membros inferiores; o recuo do maxillar superior, determinando o prognatismo inferior; a normalidade do tronco e dos órgãos genitales; o selladoiro lombar.

Estreitada em todos os seus diametros, a bacia difficulta, na achondroplastica, o parto, exigindo muita vez a cesariana.

Decorre a curvatura dos membros inferiores do facto de não estar a cabeça do peroneo sob-posta ao planalto tibial, como normalmente, mas sim fazendo parte da articulação do joelho, ou fingindo tal.

Explica o recuo do maxillar superior ficarem prematuramente soldados os ossos que, no recém-nato, formam a base do craneo.

Por fim, tendo sido o sacro projectado para cima e para traz, surge o selladoiro lombar.

Para um mesmo talhe, o achondroplastico tem peso superior ao duma creança de

8 annos, devido ao maior desenvolvimento dos seus ossos longos.

A saúde e a intelligencia são nelle bem conservadas.

A diagnóse surge facilmente: a unica confusão poderia ser com o rachitismo e com o myxedema.

O prognostico não é grave.

* * *

Expomos, a seguir, um caso de achondroplasia, por nós verificado e esmiuçado.

Em 13 de Julho de 1922, encontrámos dentro na 14.^a Enfermaria do Hospital de Misericórdia J. R. N., de côr branca, com 29 annos de idade, solteiro, natural do Estado de Santa Catharina, lavrador, que baixára com a paqueta n.º 2756.

Informa ter morrido o seu pae, na idade de 50 annos, de dysenteria e ser sua progenitora ainda viva, com 60 annos e bem sadia.

Penultimo filho do casal, teve duas irmãs e tem dous irmãos: aquellas falleceram, uma de parto, outra de dysenteria; os irmãos são sadios e de altura normal, o que tambem succedia ás mulheres.

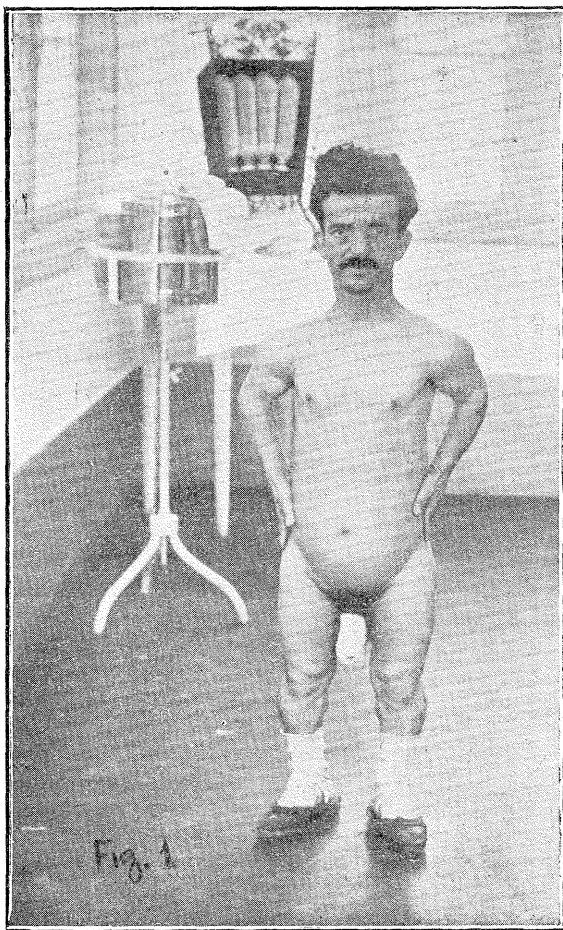
Ao nascer, segundo o seu informe, era o mais «bem creado» dos filhos que o casal tivera. Avançou em idade, sempre sadio, até aos 8 annos, época em que adoeceu de forte cephaléa que o obrigava a gritar, do meio-dia á meia-noite, diariamente e durante largos sete annos. Em vão recorreu ás méshas e a feiteiros: na primeira metade do dia sentia-se bem disposto e trabalhava; á tarde e á noite soffria persistente cephaléa.

Desde o inicio de tal doença, nunca mais cresceu dum só centimetro.

Entanto, completados os 15 annos, voltou a boa saúde. Tanto, que se dedicou

aos serviços da rôça, na qual conseguia derrubar, a machado, grossas arvores.

Aos 18 annos teve sarampo. Após, foi barbeiro durante dous annos e, em seguida, peixeiro. Afinal, vendo que não mais crescia e convencido de ser «um phenomeno» dedicou-se á vida de cançonetista, illusionista, etc., na que persiste ainda, tendo acompanhado de S. Catharina ao Rio o acromegalico estudado pelo Prof. Annes



Dias, em 1921. Em sua terra natal, foi atacado da pandémia grippal, em 1918, e de varicella no anno posterior.

Em 1921 teve cancos venereos, em Curitiba e em 1922 um cancro syphilitico no

prepucio, causa da sua entrada na 14.^a enfermaria.

Tendo iniciado suas funções sexuaes aos 13 annos, nunca soffreu de gonorrhéa. O observando jacta-se de possuir grande instincto genésico, o que lhe permite até cinco cópulas numa noite, dizendo pittorescamente: «Na natureza eu sou fóra do meu corpo»...

E o seu narcisismo explode de continuo: que todas as mulheres o provocam; que tem sido causa de muitas rivalidades; que não pôde conversar com moça, sem excitar-se, etc...

Da amante, que teve ha 4 annos, nasceu-lhe um filho, morto de convulsões poucos dias depois.

Barba e bigode appareceram-lhe aos 20 annos e são fartos.

Foi essa a colheita da nossa anamnese

Sabe contar bem, mas é analphabeto.

Nunca abusou de bebidas e fuma cerca de 20 cigarros diários.

Inspecionando-se J. R., surprehe-nos o seu minguido talhe. E' tamanino, como o da creança de 8 annos, no quadro de *Variot e Chaumet*. A simples olhada (fig.1) descobre a rhizomicromelia dos membros superiores e inferiores.

Impossível se torna pôr pendentes os membros thoracicos, ao longo do tronco.

A cabeça é grande, com cabellos longos, molles e crespos. As bóssas frontaes são proeminentes e, na região, são muitos os sulcos. Deprimido em sua base, o nariz é pequeno. Ha récuo do maxillar superior, donde proeminencia da mandíbula.

A barba e o bigode estão bem providos de pellos, sendo estes igualmente abundantes nas axillas, no pubis e nas pernas. As mammas algo hypertrophiadas e os musculos bem desenvolvidos, maximé nos braços

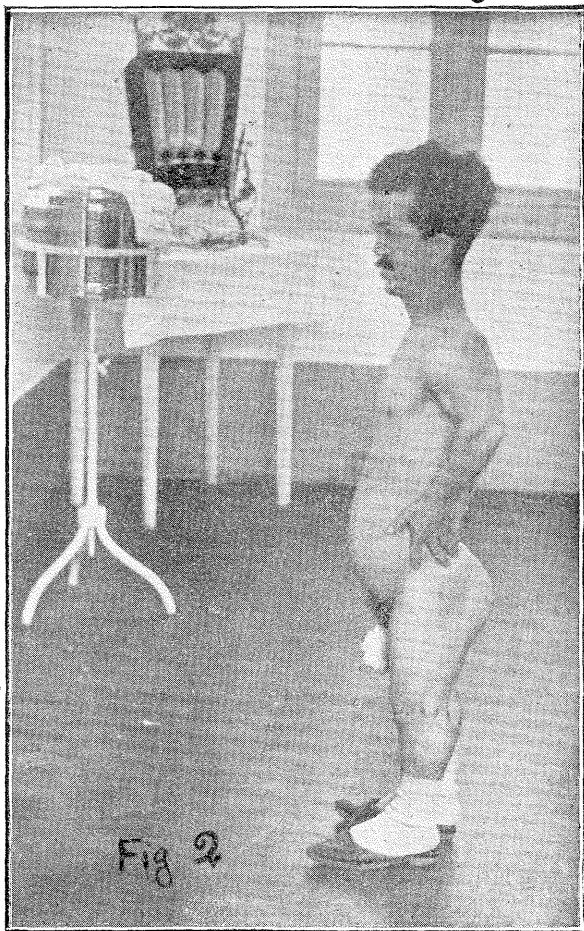
e regiões escapulo-humeraes, simulando o «pequeno athleta».

Tronco alto e ventre abahulado (fig. 2).

As mãos typicas (fig. 2): pequenas, quadradas, em tridente. A sua radiographia permittirá considerações, ao deante.

Olhado de costas (fig. 3), vê-se no paciente o selladoiro lombar, bem nítido, e as panturrilhas bem desenvolvidas.

J. N. pésa 33 kilos.



Interessam, sobremodo, as seguintes medidas:

Altura total.....	116 cms.
Altura do tronco (estando sentado)	75 »
Do sólo ao conducto auditivo ext.	102 »

Do sólo á furcula esternal.....	87 »
» » ao appendice xyphoide...	74 »
» » á mamilla.....	75 »
» » ao umbigo.....	53 »
» » ao raphe do perineo.....	38,5 »

Diametro ant.-post. do craneo....	17 cms.
Diametro transverso.....	13 »
Indice cephalico.....	76,4

(mesaticephalo)

Circumf. mx. do craneo.....	54 cms.
-----------------------------	---------

Altura do mento.....	3 cms.
Largura bi-caruncular.....	3,5 »
» bi-malar.....	11 »
Comprimento do nariz..	4,5 »
Circumf. do pescoço, na base.....	30 »

Grande envergadura....	100 cms
------------------------	---------

Comprimento do mem- bro sup.....	40,5 »
-------------------------------------	--------

Comprimento do braço » » ante-	13 »
-----------------------------------	------

braço.....	16 »
------------	------

Comprimento da mão...	11,5 »
-----------------------	--------

» do polleg.	4,2 »
--------------	-------

» » indic.	6 »
------------	-----

» » médio	6,1 «
-----------	-------

» » annu-	
-----------	--

lar.....	6 »
----------	-----

Comprimento do auric.	5 »
-----------------------	-----

Circumferencia maxima do braço.....	20,2 »
--	--------

Circumferencia maxima do ante-braço.....	19,5 »
---	--------

Circumferencia do pu- nho.....	14,2 »
-----------------------------------	--------

Largura do punho.....	5 »
-----------------------	-----

Comprimento do palmo	16 »
----------------------	------

Comprimento do esterno	12,5 cms.
------------------------	-----------

Circumferencia do tho- rax: inspiração forçada	74 »
---	------

Circumferencia do tho- rax: expiração forçada	71 «
--	------

Circumf. debaixo das axillas...	72 cms.
---------------------------------	---------

» ao nivel da cicatriz um- bilical.....	66 »
--	------

Circumf. da cintura.....	64,5 »
--------------------------	--------

Distancia das espinhas iliacas ant. sup.....	29 cms.
---	---------

Compr. do membro abdominal...	46,5 »
-------------------------------	--------

» da côxa.....	21 »
----------------	------

» da perna.....	25,5 »
-----------------	--------

» do pé.....	18,7 »
--------------	--------

» do penis, em flacidez....	10,3 »
-----------------------------	--------

Circumferencia do penis »	8 »
---------------------------------	-----

Essas medidas autorisam algumas consi-

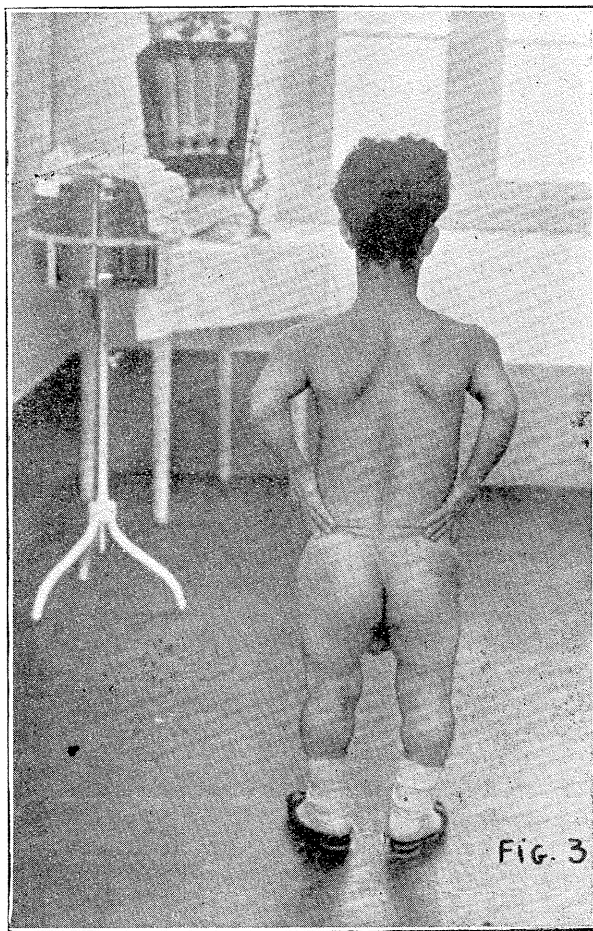
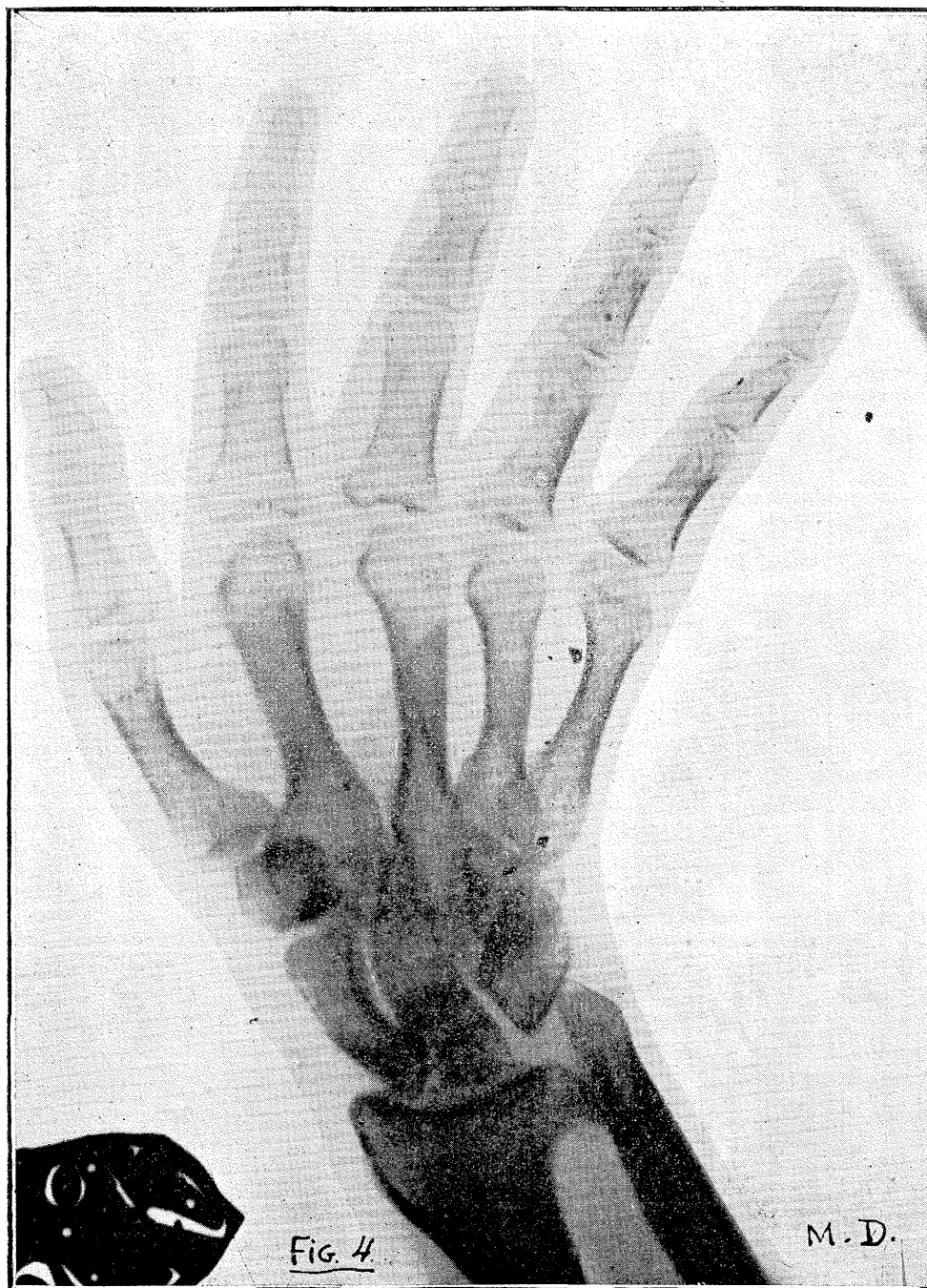


Fig. 3

derações. Assim, no homem normal, o talhe costuma ser *inferior* á grande envergadura, cerca de 8 cms.

Bem inverso succede aqui : a altura do





Vê-se, no joelho radiographado, a cabeça de peroneo mal proxima do planalto tibial, fingindo participar da articulação

paciente é 16 cms. *superior* á sua grande envergadura.

Outra anormalidade : é commum estar ao nível da cicatriz umbilical, a metade da altura do individuo. No caso a cicatriz umbilical deveria, pois, estar a 58 cms. das plantas, mas está só a 53 cms., isto é, 5 cms. abaixo da situação normal.

Na mão, (fig. 4) é o mesmo o comprimento do 2.º e 4.º dedos (isodactylia) e o 3.º só excede dum millimetro esse comprimento.

Melhor mostra a radiographia da mão (fig. 4), onde se mede :

Phalange do indicador.....	2,6 cms.
» » médio	2,6 »
» » annular	2,6 »
» » auricular.....	2,3 »

E' evidente, aqui, a egualdade de comprimento nos tres dedos centraes. No normal, é sabido, a phalange do médio é a mais longa, vindo em segundo logar a do annular e em terceiro a do indicador.

Para as phalanginhas surge, no caso, a mesma anormalidade :

1. ^a Phalanginha.....	2,1 cms.
2. ^a »	1,7 »
3. ^a »	1,8 »
4. ^a »	1,8 »
5. ^a »	1,4 »

A segunda, a terceira e a quarta médem, portanto, quasi o mesmo comprimento, com differença de um millimetro apenas.

Nas phalangeas obtem-se :

1. ^a Phalangea.....	1,5 cms.
2. ^a »	1,4 »
3. ^a »	1,3 »
4. ^a »	1,3 »
5. ^a »	1,3 »

Igualdade, pois, no comprimento das tres ultimas phalangeas, aliás mui pouco menores que as duas primeiras.

A medida dos membros evidencia, claramente, a rhizomicromelia.

De facto, nos membros thoracicos, o segmento proximal (no caso medindo 13 cms.) é menos longo que o segmento distal, que mede 16 cms. Para os membros inferiores ha a mesma anomalia : o segmento rhizo-

melico tem 21 cms., mais curto que o mesomelico (25,5). Tal não acontece normalmente, como dissemos acima.

Proseguindo no exame de J. R., nada digno de nota percebemos nos seus apparelhos circulatorio, respiratorio e genital.

O psychismo é bom e a intelligencia e o raciocinio lucidos.

As provas laboratorias forneceram os seguintes dados :

Reacção de *Wassermann* no sangue (em 19-7-1922) foi francamente positiva + + +.

Dosagens no sangue (em 29-9-1922) .

urée.....	42 milligrs. % (taxa diminuida)
creatinina 1,6 »	% (normal)
assucar....	0,gr. 105 millig. % (pouco aug.)
hemoglobina...	67 %

Eis a contagem de globulos e a formula leucocytaea (em 28-7-1922) :

Hemacias...	3 087.500 por mm ³ (diminuido)
Leucocyts...	8,378 por mm ³ (normal).
Rel. globular	1: 368.

Polyn. neutrophilos	— 56,2 % (p. dimin.)
Eosinophilos	— 11,1 % (augment.)
Lymphocyts	— 13,4 % (dimin.)
Gr. e médios mon.	— 18,2 % (augment.)
Fôrmas não caracterisadas	— 1,1 %

A anemia e a eosinophilia aqui notadas devem ser explicadas pela ancylostomiasse do observando, em cujas fêzes se descobriram varios ovulos de ancylostomo duodenal :

Deu o seguinte resultado o exame geral de urina (em 9-8-1922).

Vol. das 24 horas — 1050cc.

Côr — amarello-carregada.

Cheiro — pouco fétido.

Aspecto — turvo.

Consistencia — fluida.

Reacção — francamente acida.

Densidade — a 16.º C — 1020,3.

Albumina — traços indosaveis.

Urobilina — traços leves.

Indicção — pequena quantidade.

Outros elementos anormaes — ausentes.

No sedimento, pequena quantidade, poucas cellulas epitheliaes, raros leucocyts e varios crystaes de acido urico.

Dosagem dos elementos normaes :

Para o voi. de 24 h.	Normal	No caso
Acidez total em H^2SO^4 —	2,5	2,829
Materias organicas —	34,5	31,374
Materias mineraes —	17,0	13,65
Materias solidas —	51,5	45,024
Agua —	1200,0	1004,976
Azoto total —	14,5	16,537
Azoto da uréa —	12,3	11,30
Azoto ammoniacal e amido —	0,96	1,179
Ammoniacal e acidos amidos em AzH^3 —	1,18	1,441
Uréa —	25,5	24,57
Acido urico —	0,50	0,495
Phosphatos em P^2O^5 —	2,5	1,481

Os coefficients foram :

	POR CENTO	
	Média normal	No caso
De tensão —	100	98
De utilização azotada —	85	68
De desmineralisação —	30	33
De phosphaturia —	10	6
De deschloruretação —	40	42
De oxydação de subst. tern. não azotadas —	50	54
De acido urico para uréa —	2,5	2
De ammoniuria —	8,8	7,1

O exame de olhos, praticado pelo Prof. V. de Britto, apresentou bons reflexos e papillas normaes.

Radiographada a hypophyse, a sella turquina mostrou-se com as dimensões costumeiras.

A busca dos reflexos superficiaes e a dos profundos nada revelou de anormal.

Enfeixando todos os dados fornecidos por esses exames e baseado no exame objectivo feito em J. R., para logo firmámos, com facilidade e certeza, o diagnostico de «achondroplasia».

Não falla, no caso, nenhum dos symptomas resumidos no inicio deste artigo. Ha aqui o nanismo, a macrocephalia, a rhizomicromelia e a mão em tridente, como symptomas typicos dessa dysostose congenita.

Nem faltam os elementos secundarios para essa diagnóse: estreitamento da bacia, recuo do maxillar superior, altura normal do tronco, integridade dos órgãos genitales, selladoiro lombar, etc.

Embora as idéas de Müller advoguem a existencia de relações entre a achondroplasia e o estado do corpo thyreoidêo, nada nos autorizou, na pesquisa feita, a suspeitar qualquer dysfunção thyreoidêa no individuo observado.

Como lembrete, fazemos notar que J. R. tem o instincto sexual exaltado, o que coincide com o verificado por *P. Marie* no achondroplasico Anatolio (Pr. Médicale, n.º 56, de 14-7-1900).

Quanto ao tratamento, é nullo na affecção estudada, mórmente quando ultrapassada a ultima época do crescimento. Usada na infancia, a medicação thyreoidêa deu algum resultado no exemplo singular de *Méry*.

Ao nosso observado curámos da uncinariose e applicámos o tratamento mercurioarsenical, sendo que as injecções de «neo-saivarsan» semanaes, nunca excederam á dóse de 0,15 centigrs., pois essa dóse já lhe dava sempre regular abalo.